

INTERPRETACE VÝSLEDKŮ HLA VE VZTAHU K CELIAKII

Vraná Milena

Odd. HLA analýzy, Národní referenční laboratoř pro DNA diagnostiku, ÚHKT, Praha



WWW.UHKT.CZ

POZITIVNÍ NÁLEZ

GENOTYP DRB1*XX:XX, *XX:XX / **DQA1*05:01**, *XX:XX / **DQB1*02:01**, *XX:XX

SEROLOGICKÝ EKVIVALENT

DQ2.5 POZITIVNÍ, DQ8 negativní

GENOTYP

DRB1*XX:XX, *XX:XX / **DQA1*02:01**, ***05:05** / **DQB1*02:02**, ***03:01**

SEROLOGICKÝ EKVIVALENT

DQ2.5 POZITIVNÍ, DQ8 negativní

GENOTYP

DRB1*XX:XX, *XX:XX / **DQA1*03:01**, *XX:XX / **DQB1*03:02**, *XX:XX

SEROLOGICKÝ EKVIVALENT

DQ8 POZITIVNÍ, DQ2 negativní

INTERPRETACE

NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE

Tento výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie

vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnosu.

POZNÁMKY

*XX:XX = jakákoliv alela;

NEJEDNOZNAČNÝ NÁLEZ – nejčastější genotypy

GENOTYP DRB1*XX:XX, *XX:XX / DQA1*02:01,*XX:XX (mimo *05:XX) / DQB1*02:02, *XX:XX
SEROLOGICKÝ EKVIVALENT **DQ2.2 POZITIVNÍ, DQ8 negativní**

INTERPRETACE

NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S OJEDINĚLÝM RIZIKEM CELIAKIE
Diagnosu celiakie nelze zcela vyloučit.

GENOTYP DRB1*XX:XX, *XX:XX / DQA1*05:05,*XX:XX / DQB1*03:01, *XX:XX (mimo *02:XX a *03:02)
SEROLOGICKÝ EKVIVALENT **DQ2 negativní, DQ8 negativní**

INTERPRETACE

NALEZENÝ GENOTYP HLA NENÍ ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE
Výsledek s vysokou pravděpodobností tuto diagnosu vylučuje.

OTÁZKA **Můžeme si dovolit v tomto případě napsat, že výsledek s vysokou pravděpodobností vylučuje diagnosu?**

NEGATIVNÍ NÁLEZ

GENOTYP

DRB1*XX:XX, *XX:XX / DQA1 *XX:XX, *XX:XX (všechny alely mimo *03:01 a *05:XX) / DQB1*XX:XX, *XX:XX (všechny alely mimo *02:XX a *03:02)

SEROLOGICKÝ EKVIVALENT

DQ2 negativní, DQ8 negativní

INTERPRETACE

NALEZENÝ GENOTYP HLA NENÍ ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE
Výsledek s vysokou pravděpodobností tuto diagnosu vylučuje.

EFEKT DÁVKY RIZIKOVÝCH ALEL

GENOTYP DRB1*XX:XX, *XX:XX / DQA1*05:01 homozygot / DQB1*02:01 homozygot

SEROLOGICKÝ EKVIVALENT

DQ2.5 POZITIVNÍ, DQ8 negativní

POZNÁMKA

nelze spolehlivě identifikovat pomocí kitů specifických pro testování celiakie

GENOTYP

DRB1*XX:XX, *XX:XX / DQA1*03:01,*05:01 / DQB1*03:02, *02:01

SEROLOGICKÝ EKVIVALENT

DQ2.5 POZITIVNÍ, DQ8 POZITIVNÍ

GENOTYP

DRB1*XX:XX, *XX:XX / DQA1*03:01 homozygot / DQB1*03:02 homozygot

SEROLOGICKÝ EKVIVALENT

DQ8 POZITIVNÍ, DQ2 negativní

POZNÁMKA

nelze spolehlivě identifikovat pomocí kitů specifických pro testování celiakie

vzhledem k frekvenci výskytu jednotlivých alel je tento genotyp velmi nepravděpodobný

INTERPRETACE

STEJNÁ JAKO PRO STANDARDNÍ POZITIVNÍ NÁLEZ

::

UVÁDĚNÍ VÝSLEDKŮ

KOMPLETNÍ VÝSLEDEK OBSAHUJE:

- **Nalezené alely** (dle aktuální nomenklatury HLA)
- **Serologický ekvivalent**
 - U DQ 2 včetně upřesnění, zda se jedná o DQ 2.5 nebo DQ 2.2
 - Pro zpřesnění je žádoucí uvádět i případnou negativitu DQ2, DQ8
- **Interpretace výsledku ve vztahu k celiakii včetně informace o výpovědní hodnotě vyšetření (viz předchozí obrázky)**
 - **NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE**
Výsledek nelze samostatně interpretovat jako potvrzení celiakie vzhledem k jeho nízké specificitě pro tuto diagnosu.
 - **NALEZENÝ GENOTYP HLA JE ASOCIOVANÝ S OJEDINĚLÝM RIZIKEM CELIAKIE**
Diagnosu celiakie nelze vyloučit.
 - **NALEZENÝ GENOTYP HLA NENÍ ASOCIOVANÝ S RIZIKEM CELIAKIE**
Výsledek s vysokou pravděpodobností tuto diagnosu vylučuje.